

## University of Groningen

### Genetics of L1 syndrome

Vos, Yvonne Johanna

**IMPORTANT NOTE:** You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.

*Document Version*

Publisher's PDF, also known as Version of record

*Publication date:*

2010

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

*Citation for published version (APA):*

Vos, Y. J. (2010). *Genetics of L1 syndrome*. [Thesis fully internal (DIV), University of Groningen]. [S.n.].

**Copyright**

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

**Take-down policy**

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.

# Stellingen

behorende bij het proefschrift

## Genetics of L1 syndrome

Yvonne Vos, 13 september 2010



1. De kans op het vinden van een mutatie in het *L1CAM* gen hangt af van het aantal klinische kenmerken bij de patiënt en het aantal aangedane familieleden van deze patiënt (*dit proefschrift*).
2. Mutaties in het *L1CAM* gen leiden vaker dan gedacht tot een ernstig ziektebeeld bij meisjes (*dit proefschrift*).
3. Informatie over de betrokkenheid van genomische variaties bij een aandoening kan het best worden verkregen door vergelijking met de genomische sequenties van de meest aan de mens verwante dieren.
4. In het licht van stelling 3 zou het 1000 Genomes Project niet alleen het humane genoom van een groot aantal mensen moeten onderzoeken, maar juist ook het genoom van nauw aan de mens verwante dieren.
5. Ten onrechte wordt de invloed van silent en missense mutaties op de mRNA splicing vaak niet onderkend en daarom niet onderzocht (*dit proefschrift*).
6. Het vergaren van kennis over het effect van mutaties op de functionaliteit van genproducten verdient een even hoge prioriteit als het steeds sneller kunnen genereren van veel sequentiedata.
7. Vaten communiceren vaak beter dan mensen.
8. Nadenken suggereert ten onrechte dat dit achteraf dient te geschieden.
9. Voor sommige schaatscoaches is het de verkeerde baan.
10. Indien de regering onvoldoende scoort, is er feitelijk sprake van een kabinetniet.